



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
LIC. EN MEDICINA HUMANA**

**SEXTO SEMESTRE  
SEGUNDO PARCIAL**

**PEDIATRÍA  
ENSAYO  
SINROME DE DOWN**

**DOCENTE: Dr. Miguel Maza López  
ALUMNA: Angélica Montserrat Mendoza Santos**

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de down es un trastorno genético producido por la presencia de un cromosoma extra en el cromosoma 21. De tal manera que esas personas tienen 47 cromosomas, se produce de manera natural y espontánea y no hay justificación aparente sobre poder impedirlo.

Se puede diagnosticar desde el nacimiento y produce una falla en el desarrollo físico y mental, así como otras malformaciones y predisposiciones de enfermedades durante la niñez.

# SINDROME DE DOWN

## DEFINICIÓN

El Síndrome de Down es también llamado trisomía 21, es una de las causas más frecuentes de retraso mental identificable de origen genético.

Se trata de una anomalía cromosómica que tiene una incidencia de 1 de cada 800 nacidos, y que aumenta con la edad materna. El síndrome de Down es una afección en la que la persona tiene un cromosoma extra, alteración genética causada por la existencia de material genético extra en el cromosoma 21 que se traduce en discapacidad intelectual.

## ETIOLOGÍA

En el 95% de casos se produce por una trisomía del cromosoma 21 debido generalmente a la no disyunción meiótica en el óvulo.

Aproximadamente un 4% se debe a una traslocación robertsoniana entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico que normalmente es el 14 o el 22.

Se puede encontrar una traslocación entre dos cromosomas 21. El 1% de los pacientes presentan un mosaico, con cariotipo normal y trisomía 21.

No existen diferencias fenotípicas entre los diferentes tipos de Síndrome de down.

En alrededor de la mitad de los casos con translocación **t(14;21)**, ambos padres tienen cariotipos normales, lo que indica una traslocación de novo. En la otra mitad, uno de los progenitores (casi siempre la madre), aunque con fenotipo normal, tiene sólo 45 cromosomas, uno de los cuales es **t(14;21)**.

Un cromosoma de translocación **21q21q**, que ocurre cuando el cromosoma 21 adicional está unido a otro cromosoma 21, es mucho menos común.

En el síndrome de Down, **el mosaicismo** se debe presumiblemente a la falta de disyunción esto quiere decir que es cuando los cromosomas no pasan a células separadas y esto se da durante la división celular en el embrión.

Las personas con síndrome de Down mosaico tienen dos líneas celulares, una con 46 cromosomas normales y otra con 47 cromosomas, que incluyen un cromosoma 21 adicional.

**Síndrome de Down por translocación:** Este tipo representa a un pequeño porcentaje de las personas con síndrome de Down. Esto ocurre cuando hay una parte o un cromosoma 21 entero extra presente, pero ligado o **"translocado"** a un cromosoma distinto en lugar de estar en un cromosoma 21 separado.

## CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Cara aplanada, especialmente en el puente nasal
- Ojos en forma almendrada rasgados hacia arriba
- Cuello corto
- Orejas pequeñas
- Lengua que tiende a salirse de la boca
- Manchas blancas diminutas en el iris del ojo (la parte coloreada)
- Manos y pies pequeños
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue palmar)
- Dedos meñiques pequeños y a veces encorvados hacia el pulgar
- Tono muscular débil o ligamentos flojos
- Estatura más baja en la niñez y la adultez

## CAUSAS

Las células humanas generalmente contienen 23 pares de cromosomas. Un cromosoma en cada par proviene de tu padre, el otro de tu madre. El síndrome de Down se genera cuando se produce una división celular anormal en el cromosoma 21.

Estas anomalías en la división celular provocan una copia adicional parcial o total del cromosoma 21.

Este material genético adicional es responsable de los rasgos característicos y de los problemas de desarrollo del síndrome de Down.

## FACTORES DE RIESGO

Uno de los factores que aumentan el riesgo de tener un bebé con síndrome de Down es la edad de la madre.

Las mujeres que tienen **35 años o más** cuando quedan embarazadas tienen más probabilidades de tener un embarazo afectado por el síndrome de Down que las mujeres que quedan embarazadas a menor edad.

Ser **portadores de la translocación genética** para el síndrome de Down. Tanto hombres como mujeres pueden transmitir la translocación genética para el síndrome de Down a sus hijos.

Haber tenido un hijo con síndrome de Down. Los padres que tienen un hijo con síndrome de Down y los que tienen una translocación tienen un mayor riesgo de tener otro hijo con este trastorno.

## **VALORACION INTEGRAL**

### **Los diez signos de hall del síndrome de down del recién nacido:**

- Reflejo de Moro débil
- Hipotonía
- Perfil chato de la cara
- Hendiduras palpebrales orientadas hacia arriba (orificios de los párpados)
- Orejas redondas pequeñas con una morfología simple
- Pliegues redundantes en el cuello
- Una sola línea en la mano
- Articulaciones grandes hiperextensibles
- Radiografía de pelvis morfológicamente anormal
- Hipoplasia de la falange media del quinto dedo

## **DESCRIPCION GENERAL DE LOS SIGNOS NEONATALES**

### **Reflejo de Moro débil**

Cuando se les quita de repente su apoyo corporal, el reflejo de Moro, a menudo conocido como el "reflejo del sobresalto", que tienen los bebés con síndrome de Down es débil

### **Hipotonía**

Baja tonicidad muscular, flacidez

### **Perfil chato de la cara**

El caballete tiende a ser bajo y los pómulos altos, lo que hace que la cara se vea plana y la nariz, pequeña

### **Hendiduras palpebrales**

Los ojos tienen una inclinación hacia arriba y orientadas hacia arriba hacia afuera

### **Orejas redondas pequeñas con una morfología simple**

Las orejas suelen ser pequeñas, tener una morfología simple implantación baja y carecer de lóbulo o tener uno muy pequeño

### **Pliegues redundantes en el cuello**

A menudo, el cuello parece un poco corto con cuello pliegues sueltos de piel que caen a los costados y atrás

### **Una sola línea en la mano**

Una única línea en la palma, ya sea en una mano o en ambas

### **Articulaciones grandes hiperextendibles**

Tendencia a articulaciones laxas hiperextensibles

### **Radiografía de pelvis**

La radiografía simple de la pelvis muestra que morfológicamente anormal ésta es bastante pequeña y que los huesos están menos desarrollados que en los bebés que no tienen síndrome de Down

### **Hipoplasia de la falange**

Es corta la sección media de la falange del dedo media del quinto dedo meñique

## **FACTORES QUE SE DEBEN TOMAR EN CUENTA PARA PLANIFICAR Y REALIZAR LAS EVALUACIONES DE NIÑOS PEQUEÑOS**

### **PLANIFICACIÓN DE LA EVALUACION**

Preguntarles a los padres cuáles son sus necesidades y expectativas para el proceso de evaluación

Enterarse e informarse de las enfermedades que podrían influir en la tolerancia que tenga el bebé del proceso de evaluación

Tener presente las rutinas del niño para dormir, despertarse y estar atento

Conceder tiempo adicional en el proceso de evaluación para la atención del bebé o del niño, como alimentarlo y cambiarle los pañales

### **CÓMO REALIZAR LA EVALUACIÓN**

Explicar cada paso del proceso de evaluación antes de realizarlo y explicar por qué es necesario cada aspecto de la evaluación

Tener muy presentes las necesidades y reacciones de los padres y del niño durante el proceso de evaluación

Fijar el ritmo del proceso de evaluación a partir de los indicios que manifiesten los padres

Tener presentes cuestiones actuales de la realidad y del trabajo de la familia como la adaptación a un nuevo bebé

Alentar a los padres a que hagan comentarios sobre el temperamento y el nivel de desarrollo del niño

Brindarles a los padres la oportunidad de que hablen de sus inquietudes y de su necesidad de información

Tener en cuenta la necesidad control postural y apoyo y facilitarlo

Estar alerta a los indicios de otros problemas médicos que puedan haber pasado desapercibidos

Comenzar la evaluación del niño en posiciones en las que él esté cómodo. Dejar las pruebas que al niño podrían no gustarle, como la de amplitud de movimiento articular

## **CONSIDERACIONES ÉTICAS**

Algunos de los que proponen el **diagnóstico prenatal** consideran que todo niño debe tener derecho a nacer sano, y que deben interrumpirse los embarazos en los que el feto presente anomalías cromosómicas, sin embargo, son muchos los profesionales y padres de niños con **discapacidades** del desarrollo que discrepan de esta opinión.

## **PRONÓSTICO**

La media de la esperanza de vida en las personas con síndrome de Down está actualmente en los **56 años**. Esto se debe a la mayor mortalidad que existe a lo largo de la vida como consecuencia de la patología orgánica de algunos individuos y a la presencia de un envejecimiento precozmente instaurado.

Este envejecimiento puede aparecer ya a partir de los **40-45 años**, acompañado de un declive más o menos rápido de ciertas **capacidades cognitivas, lenguaje y habilidades sociales, sin demencia, o bien puede adoptar la forma propia de la enfermedad de Alzheimer.**

En cualquier caso, todas las personas con síndrome de Down desarrollan lesiones cerebrales como **placas amiloides, ovillos neurofibrilares**, características de la enfermedad de Alzheimer, razón por la que tienen mayor tendencia a evolucionar hacia esta enfermedad.

## **CONCLUSIÓN**

Como conclusión de este ensayo es que podemos conocer un poco más a fondo sobre el tema. Pues es un trastorno genético. Conocemos como evaluar a un niño con síndrome de down y como poder ayudar a los padres en los cuidados, orientarlos y apoyarlos pues para ellos es nuevo. Ser cuidadosos en cuanto a la evaluación del niño, como mencionaba en la evaluación no hacer pruebas que le incomoden al niño, hacerlo sentir cómodo es lo más importante. También ya sabemos identificar en cuanto nace si tiene el síndrome o no en base a algunos criterios.

